

Introducción

Hasta la fecha el conocimiento de la dinámica poblacional y sus repercusiones en salud requerían de estudios complejos, largos y costosos de campo.

Las herramientas de *big data* se postulan hoy en día como una herramienta de primera magnitud para ponderales cambios poblacionales observados en tiempo real si se dispone de fuentes fiables de recogida y herramientas matemáticas e informáticas adecuadas para su valoración.

Objetivo principal

Realizar una aproximación metodológica del uso de aplicaciones *big data* para elaborar tablas de crecimiento auxológicas en nuestra población de alta potencia estadística, como primer paso para inferir la medida a todas las CC. AA. Valorar como es nuestra población en las variables auxológicas respecto a los estándares actuales Orbeagozo 2011 y estudios españoles de crecimiento 2010.

Material y métodos

Datos recogidos de episodios de historias clínicas informatizadas, estudiando las variables sexo, edad, peso, talla, lugar de residencia (CP, centro de salud, barrio) de nuestra población entre 01/01/2020-31/03/2020 (evitando efecto pandemia)

Para calcular las curvas y tablas percentiles hemos utilizado el algoritmo LMS de Cole-Green con verosimilitud penalizada, implementado en el software RefCurv 0.4.2 (2020), que permite gestionar grandes cantidades de datos. Los hiperparámetros se han seleccionado mediante el BIC (Bayesian information criterion).

Para calcular desviaciones poblacionales respecto a la referencial se ha tomado como referencia el estar por encima de 1,5 desviaciones estándar respecto de la media según la edad.

Resultados

Se recogen 66.975 episodios informatizados de menores de 16 años y un total de 1.205.000 variables estudiadas. Aunque se dispone de datos se excluyen individuos >16ª por N bajas. Se representan las gráficas de nuestra población respecto a los estándares observando que existen diferencias con Orbeagozo 2011 y españolas 2010. Presentamos los datos y porcentajes de sobrepeso/obesidad por edad y sexo. Existen diferencias significativas de más sobrepeso en toda la muestra de varones y mujeres de nuestra población que los estándares habituales.

Conclusiones

La tecnología de *big data* supera en potencia a los estudios clásicos poblacionales y es una herramienta innovadora respecto a los estudios auxológicos (limitados en N) realizados hasta la fecha. El desarrollo de estas nuevas estrategias en auxología permitirá

conocer casi en tiempo real la situación epidemiológica de la población en diferentes variables, pudiendo inferir actuaciones en salud de forma más eficaces.

NOTA: Aprobación CEIC OSI ARABA Expte 2022-058

DOI: 10.3266/RevEspEndocrinolPediatr.pre2024.Apr.914

O2/d2-029 Genética

SÍNDROME DE BARDET-BIEDL: REVISIÓN DE NUESTRA CASUÍSTICA EN LOS ÚLTIMOS 15 AÑOS

Araújo De Castro, J.; Sánchez Soler, M.J.; Domínguez Jiménez, M.; De Murcia Lemauiel, S.; Robles García, M.; Plaza Sánchez, C..

Hospital Universitario Virgen de la Arrixaca, Murcia, España.

Introducción

El síndrome de Bardet-Biedl (SBB) es un trastorno autosómico recesivo multisistémico raro que se encuadra dentro de las ciliopatías. Se caracteriza por retinopatía pigmentaria, malformaciones renales, polidactilia postaxial, dificultades de aprendizaje y obesidad central, pero la expresividad clínica es muy variable. Hasta la fecha se han identificado mutaciones en 27 genes diferentes causantes del SBB. Estos genes codifican proteínas implicadas en el desarrollo y función de los cilios primarios.

Objetivos

Caracterización clínica y molecular de pacientes diagnosticados de SBB en la Sección de Genética Médica de un hospital terciario en los últimos 15 años.

Materiales y métodos

Se llevó a cabo un estudio descriptivo retrospectivo mediante revisión de historias clínicas de pacientes con diagnóstico molecular de SBB entre los años 2008 y 2023. Criterios de exclusión: pacientes sin diagnóstico genético confirmado. Variables recogidas: datos demográficos, motivo de derivación y unidad de procedencia, edad al diagnóstico, tipo de estudio solicitado, gen afecto y variante, somatometría al nacimiento y al diagnóstico, presencia de síntomas relacionados con SBB. Los datos se recogieron y analizaron con el programa Excel.

Resultados

Durante el periodo de estudio hubo 13 casos de SBB (9 varones/4 mujeres). De ellos uno falleció a las pocas horas del nacimiento. Edad media: 13 años (rango 0-47 años). En 5/13 pacientes se detectaron hallazgos ecográficos patológicos durante la gestación: displasia renal y/o hidronefrosis. No se observó alteración en la somatometría al nacimiento. Se describió polidactilia postaxial en 10 pacientes

(77%) y malformaciones renales en 9 (69%). Todos los pacientes vivos presentaban retraso psicomotor y/o discapacidad intelectual en grado variable. 11/12 obesidad (91%) y de ellos, 5 presentaban alguna comorbilidad secundaria a la misma (45%). 4 pacientes presentaban hipotiroidismo (33%) y todos los pacientes mayores de 5 años han sido diagnosticados de retinitis pigmentaria ($n = 8$). En 3 casos el diagnóstico se alcanzó mediante exoma clínico (23%), en el resto se realizó estudio de secuenciación masiva de genes asociados al SBB. Hallazgos moleculares: variantes patogénicas bialélicas en gen BBS1 ($n = 4$, 2 familias), BBS2 ($n = 3$, 2 familias), BBS10 ($n = 2$), IFT172 ($n = 1$), BBS12 ($n = 3$, 3 familias).

Hubo otros 2 casos de la misma familia diagnosticados prenatalmente con variantes bialélicas en gen BBS12, que finalizaron en interrupción legal de la gestación (ILE). En el primero se produjo ILE en semana 30 de gestación (aprobación por Comité clínico) tras detectar en el feto riñones hipertróficos/displásicos, polidactilia postaxial bilateral en extremidades, cisterna magna dilatada e hipospadias; y en el segundo se produjo ILE en semana 16, tras diagnóstico prenatal invasivo realizado en semana 12 y confirmar que el feto estaba afecto.

Conclusiones

Nuestros datos muestran la expresividad y pronóstico tan variable asociados a este trastorno. Los pacientes con mutaciones en BBS1 de nuestra serie presentan menor afectación renal y menor frecuencia de polidactilia, lo que coincide con lo descrito en la literatura. Ante la presencia de patología renal, retinosis pigmentaria, polidactilia, obesidad y/o discapacidad intelectual debemos sospechar el SBB y solicitar NGS de genes asociados. Alcanzar un diagnóstico precoz es fundamental para planificar el seguimiento interdisciplinar específico de cada caso y ofrecer un asesoramiento genético.

DOI: 10.3266/RevEspEndocrinolPediatr.pre2024.Apr.913

O2/d2-030 Crecimiento

FIABILIDAD DE LOS MÉTODOS DE PREDICCIÓN DE TALLA ADULTA EN PACIENTES CON TALLA BAJA IDIOPÁTICA

Ferreiro-Mazón García-Plata, P.¹; Carcavilla Urquí, A.¹; Martínez Rodríguez, E.E.²; Guerrero-Fernández, J.¹; Bueno Lozano, G.³; González Casado, I.¹.

¹Hospital Universitario La Paz, Madrid, España; ²Hospital General de Villalba, Madrid, España; ³Hospital Clínico Universitario Lozano Blesa, Zaragoza, España.

Introducción

La talla baja idiopática (TBI) es la causa más frecuente de hipocrecimiento. Se clasifica en función de la

presencia o ausencia de talla baja familiar (TBF) y del momento de inicio puberal. Existen diversos métodos matemáticos para realizar un pronóstico de talla adulta (PTA), pero tienen sus limitaciones.

Objetivos

El objetivo principal es comparar los PTA mediante los métodos de Bayley-Pinneau (BP) y Roche-Wainer-Thissen (RWT) con la talla adulta (TA) alcanzada. Como objetivos secundarios, comparar la fiabilidad de los métodos analizados y estudiar si la presencia de talla baja familiar (TBF), el momento de inicio de la pubertad, el estadio puberal y el sexo influyen en la precisión del PTA.

Material y método

Estudio retrospectivo analítico de pacientes >18 años catalogados de TBI, en seguimiento en Endocrinología Infantil de un hospital terciario entre 2018-2022.

Se dividieron en los siguientes grupos: TBF ($n = 16$), retraso constitucional del crecimiento y desarrollo (RCCD) ($n = 18$), TBF + RCCD ($n = 8$) y TBI sin TBF ni RCCD ($n = 29$). Se obtuvieron PTA en Tanner I (T1), Tanner II (T2), Tanner III-IV (T3-4) y Tanner V (T5).

Se realizó un análisis de la varianza (ANOVA) para medidas repetidas, t-Student para comparación entre datos cuantitativos y el error cuadrático medio para la comparación de la precisión entre distintos métodos de predicción.

Resultados

Descripción general: tamaño muestral: 71 pacientes, 28% ($n = 20$) mujeres y 71,8% ($n = 51$) varones. Edad media: $18,53 \pm 1,21$ años. Estatura media en DE: T1 ($n = 57$), $-2,22 \pm 0,42$; T2 ($n = 61$), $-2,32 \pm 0,47$; T3-4 ($n = 63$), $-2,11 \pm 0,51$; y T5 ($n = 47$), $-1,49 \pm 0,54$.

TA en función de TD: la TA alcanzada fue inferior a la TD en $0,47 \pm 0,73$ DE ($p < 0,01$).

PTA en función del estadio puberal: BP y RWT sobreestimaron la TA en estadios puberales T1 a T4, aunque RWT se ajusta más a TA que BP. En estadios iniciales de pubertad (T1 y T2) se objetivó una menor precisión en la estimación de TA, con diferencias entre PTA de $2,09 \pm 5,31$ cm en BP (estadio T1) y $1,3 \pm 3,63$ cm en RWT (T2) ($p < 0,01$). Ambos métodos fueron más precisos en T5 aunque infraestimaron la TA (BP $0,12 \pm 2,53$ cm y RWT $0,04 \pm 3,4$ cm) sin significación estadística.

PTA en función del sexo: BP sobreestima la TA en varones e infraestima en mujeres, mientras que RWT sobreestima en ambos sexos. Comparando ambos métodos, BP es más fiable que RWT en mujeres, mientras que en varones ocurre lo contrario al comparar ambos métodos ($p < 0,01$). La precisión de RWT en la predic-